

## 第二孕期唐氏症篩檢

懷孕對每一位家長而言都是一件喜悅的事，但如何迎接一位身體強健而無缺陷的優生寶寶，婦產科及小兒科醫師經多年的研究，發展出一套產前診斷的方法，分述如下：

唐氏症，俗稱蒙古痴呆症。它是最常見的一種染色體異常疾病，主要原因是第二十一對染色體多出一個所造成。唐氏症胎兒生下來除了會有智力發展上的障礙之外，常伴有其他器官的先天性異常，因此一位唐氏症胎兒的醫療照顧，將長期帶給家人嚴重的經濟及精神上的負擔。

根據研究顯示唐氏症的發生率約是 1/800，而台灣每年大約有 400 位唐氏兒出生(平均一天出生一個)。由於 34 歲以上孕婦(即所謂高齡產婦)生下唐氏兒的機率为 20 歲年輕孕婦的 4 倍，所以常造成高齡產婦才會生下唐氏兒的錯誤觀念。根據目前文獻報告 80%的唐氏兒是由 34 歲以下年輕孕婦所生，這是因為大多數婦女在 34 歲以前已經完成生育的神聖使命，因此對年輕孕婦的唐氏症篩檢更重要。

有鑑於此，產前血液檢查中增加一項非侵犯性的產前唐氏症母血篩選檢查室必須的，此項檢查是在妊娠 15~20 週之間抽取母親血液，測量其血液中的 AFP(甲型胎兒球蛋白)及 free  $\beta$ -hCG(游離型貝它人類絨毛膜促性腺激素)值的變化並加上孕婦年齡，體重等危險因素後經電腦評估該孕婦產下唐氏兒的機率，透過此項檢查可篩檢出 65-70%的唐氏兒。

母血唐氏症篩檢只可判定胎兒是否為高危險群，要確實診斷唐氏症仍須經由羊膜穿刺來確定，因此若篩檢屬於低危險值，只意味胎兒得唐氏症機率屬於低危險族群內，並不表示胎兒沒有唐氏症，而危險值高的孕婦則必須配合醫師進一步做羊膜穿刺來確定胎兒是否有染色體之異常。